

Evan E. Eichler

01/2007 - **Biologia.** "Molts diuen que la diferència entre ximpanzés i humans és de tot just un 1%... no és així".



Des de 2005 és investigador de l'Institut Mèdic Howard Hughes i professor adjunt del departament de Ciències del Genoma del la Universitat de Washington, Seattle, (Washington). El professor Eichler es va doctorar en Genètica molecular Baylor al College of Medicine, Houston, (Texas), als Estats Units. Actualment, les seves àrees de recerca es centren en la duplicació genòmica seguida d'una mutació adaptativa que es considera una de les forces primàries per a l'evolució de la nova funció. L'objectiu a llarg termini de la seva investigació consisteix a entendre l'evolució, la patologia i els mecanismes de la duplicació dels gens i la transposició del DNA dins el genoma humà.

- Ens pot explicar en què consisteixen les duplicacions genòmiques ?

- Les duplicacions genòmiques són seqüències repetitives que existeixen en el genoma. Podeu imaginar-les com còpies de petites regions del ADN. Aquests estudis són importants ja que el rastre d'aquestes seqüències ens permet saber més sobre el procés de l'evolució i de les malalties. El nostre laboratori treballa en aquestes dues línies d'investigació.

- Expliqui'ns una mica més sobre les seves investigacions

- Nosaltres volem observar no només la seqüència del genoma sinó també una informació que es troba subjacent a ella. Utilitzem ambdues per a poder construir el conjunt, la qual cosa, ens permet detectar les duplicacions i els canvis estructurals que es produeixen en aquestes regions. La nostra tasca implica el descobriment sistemàtic d'aquestes regions, el desenvolupament de mètodes per avaluar la seva variació, la detecció d'indis de ràpida evolució dels gens i, en última instància, la correlació d'aquesta variació genètica amb les diferències fenotípiques dins d'una mateixa espècie i entre elles.

- El seu treball l'ha dut a estudiar als ximpanzés. Que tan diferents som d'ells?

- Molts diuen que la diferència entre ximpanzés i humans és de tot just un 1%. El que passa és que es refereixen només als canvis que es produeixen en els parells de bases (A, C, T i G). Però si ens fixem en les duplicacions genòmiques aquesta diferència augmenta a un 4%. Aquestes duplicacions són responsables de les diferències genètiques i fenotípiques, diferències que determinen com actuarà un ximpanzé i com actuarà un home. Nosaltres tenim la hipòtesi que els grans canvis evolutius tenen un gran impacte, no solament en les malalties, sinó en el procés que ha sofert el nostre ADN per a poder justament diferenciar-nos dels ximpanzés o dels altres primats.

- I aquesta diferència estableix les malalties que pot patir cada primat. Els humans podem contreure més malalties que els ximpanzés?

- En realitat no tenim una resposta satisfactòria a aquesta pregunta, i principalment, es degut a la falta d'informació. Encara que tenim estudis detallats de les malalties que afecten a la nostra espècie, no tenim aquests mateixos estudis sobre els ximpanzés o qualsevol altre primat. Per tant, les conclusions que comparen poblacions humanes amb la dels ximpanzés poden ser forçades i per això incorrectes. No obstant això, hi ha científics que sostenen que hi ha malalties que només apareixen en els humans. Per exemple, el cas de les malalties tropicals i específicament la SIDA. Aquesta malaltia no té respostes adverses en els ximpanzés que s'han estudiat i, no obstant això, en qualsevol humà aquesta malaltia pot ser letal.

- Quina és la novetat que aporta el seu treball als estudis realitzats fins ara sobre genètica? Sota que paradigma reposen les seves investigacions?

- Nosaltres tractem de reconstruir la història del genoma i estem atents al que la seva història ens pot dir sobre l'evolució de les malalties. Això és el que ens diferencia dels biòlegs evolucionistes i dels genetistes en general. Ells estudien gens específics de malalties; el nostre grup de treball, en canvi, estudia els fenotips de les malalties. És a dir, nosaltres observem directament l'arquitectura del genoma quan processa una malaltia. Aquestes investigacions parteixen d'un paradigma que té en compte l'estructura dinàmica de l'estructura del genoma humà.

- I què tenen a veure les malalties i l'evolució en les seves investigacions?

- Una de les nostres hipòtesis suggereix que les duplicacions d'alguns segments del genoma sorgeixen d'una transformació pròpia de l'evolució. Aquest procés dona com a resultat una nova forma en la variació del DNA el que contribueix a una ràpida evolució en el gen dels primats. El que passa és que algunes d'aquestes duplicacions a vegades estan associades a algunes malalties. Tenint en compte aquest aspecte, el nostre treball consisteix a predir alguns comportaments del genoma, evitant així que es desenvolupin certes malalties. D'altra banda, vam intentar entendre el mecanisme subjacent de les duplicacions d'aquests segments. I com fem això? Doncs observant com es produeix aquest mateix procés en diferents llinatges d'una mateixa espècie: ximpanzés, goril·les i humans.

- L'evolució necessita de les mutacions. Intervé l'atzar en aquest procés?

- No, definitivament no. Una de les conclusions més importants de les nostres investigacions és que la aleatorietat no existeix en el procés de les duplicacions genòmiques. Us explico. En el genoma existeixen àrees específiques que són propenses per a duplicar-se i altres que són propenses per a acceptar aquestes àrees. És a dir, no tots els gens tenen les mateixes probabilitats de duplicar-se. Per tant, el que determina aquesta probabilitat és la posició del genoma i no l'atzar. Així, al no existir la aleatorietat, podem predir les malalties en la nostra espècie.

Entrevista: Pablo Gallegos Riera y Lucas Santos

Fotos: Pier Caufapé

Departament de Genètica i de Microbiologia